



www.printo.it/pediatric-rheumatology/SI/intro

Periodični Vročinski Sindrom Povezan z Receptorjem za TNF (TRAPS) Ali Družinska Hibernijska Vročica

Različica

2. DIAGNOZA IN ZDRAVLJENJE

2.1 Kako postavimo diagnozo bolezni?

Izkušen zdravnik bo posumil na TRAPS na osnovi kliničnih simptomov, ki jih bo ugotovil med pregledom in na osnovi družinske anamneze.

Z različnimi laboratorijskimi preiskavami lahko spremljamo vnetni odgovor v času napadov. Diagnozo potrdimo z genetsko analizo, pri kateri iščemo prisotnost mutacije.

Diferencialno diagnostično moramo upoštevati predvsem ostala stanja s ponavljajočimi vročinami, predvsem okužbe, maligne bolezni in druge vnetne kronične bolezni vključno z drugimi avtoinflamatornimi boleznimi kot je familiarna mediteranska vročica (FMF) in pomanjkanje mevalonat kinaze (MKD).

2.2 Katere preiskave so potrebne?

Laboratorijski testi so pomembni pri diagnozi TRAPS. Med napadom vročine določamo sedimentacijo eritrocitov (ESR), CRP, serumski amiloid-A-protein (SAA), kompletno krvno sliko in fibrinogen, ki so povišani in kažejo stopnjo vnetja. Preiskave ponovimo, ko vročinski napad mine, da vidimo, če so rezultati ponovno normalni ali skoraj normalni.

V urinskem vzorcu določamo prisotnost beljakovin in rdečih krvničk. V vročinskih napadih so lahko prisotne prehodne spremembe. Bolniki, pri katerih se je razvila amiloidoza, imajo konstantno povišane vrednosti

beljakovin v urinu.

Molekularna analiza TNFRI gena se izvaja v specializiranih genetskih laboratorijih.

2.3 Kako zdravimo to bolezen?

Trenutno ne poznamo zdravila, s katerim bi bolezen preprečili ali pozdravili. Z nesteroidnimi antirevmatiki (NSAR), kot so ibuprofen, naproksen in indometacin, lahko umirimo simptome v času napadov. Visoki odmerki kortikosteroidov so učinkovito zdravilo, vendar pri dolgotrajni uporabi povzročajo številne neželene učinke. Specifična blokada vnetnega citokina TNF s topnim TNF receptorjem (etanercept) je uspešna pri nekaterih bolnikih za preprečevanje napadov vročine. Nasprotno pa je uporaba monoklonskega protitelesa proti TNF privedla do ponovnega zagona bolezni. Pred kratkim so pri nekaterih otrocih s TRAPS poročali o dobrem uspehu zdravljenja z blokatorjem drugega citokina (IL-1).

2.4 Kakšni so neželeni učinki zdravljenja?

Neželeni učinki so odvisni od zdravila, ki se uporablja. Nesteroidna protivnetna zdravila lahko povzročijo glavobole, razjedo na želodcu in okvaro ledvic, kortikosteroidi in biološka zdravila povečujejo dovzetnost za okužbe. Kortikosteroidi lahko povzročijo tudi vrsto drugih neželenih učinkov.

2.5 Kako dolgo traja zdravljenje?

Glede na majhno število bolnikov zdravljenih z anti-TNF in anti-IL-1 še ni popolnoma jasno ali je bolje dajati ta zdravila samo v vročinskih epizodah ali kontinuirano in če kontinuirano, koliko časa.

2.6 Kaj pa alternativno/ komplementarno zdravljenje?

Trenutno ni objavljenih podatkov o učinkovitih komplementarnih metodah.

2.7 Kako pogosto je potrebno slediti laboratorijske izvide?

Kontrola krvnih izvidov in urina je pri otrocih, ki prejemajo zdravila, potrebna vsake 2-3 mesece.

2.8 Kako dolgo traja bolezen?

Bolezen traja celo življenje, čeprav se lahko intenziteta napadov s starostjo zmanjša in je potek bolezni bolj kroničen. Vendar pa takšen potek bolezni ne prepreči razvoja amiloidoze.

2.9 Ali je možna popolna ozdravitev?

Ne, ker gre za genetsko bolezen.